

alguns apresentando vacúolos, núcleo com cromatina frouxa, contorno irregular, apresentando 1 a 3 nucléolos evidentes. Imunofenotipagem mostrou os seguintes marcadores: CD45dim, CD34-, CD117+, CD33-, HLA-DR+, CD38+, CD123+(fraco), CD14-, CD7+, CD11b-, CD56-, CD13-, CD19-, CD11c-, CD64-, CD15-, CD133-, CD41a-, CD61-, TdT+, cCD79a-, CD3-, cCD3-, MPO-. A citogenética convencional apresentou deleção do 13q. Realizado também RT-PCR para BCR-ABL1 qualitativo que resultou negativo. Solicitado também Biologia Molecular com pesquisa dos rearranjos RUNX1-RUX1T1, CFBetaMYH11 e das mutações FLT3 e NPM1, ainda com resultados pendentes. O tratamento proposto foi esquema de indução de remissão com daunorrubicina 60 mg/m²/dia nos dias 1-3, e citarabina, 100 mg/m² infusão intravenosa contínua de 24 horas nos dias 1-7. Programado reavaliação da medula óssea após recuperação hematológica da primeira indução de remissão. **Discussão:** Nos últimos anos ocorreram avanços no diagnóstico e estratificação de risco das Leucemias Agudas, o que nos permite reconhecer a situação descrita neste relato de caso. A paciente do caso apresenta um fenótipo indiferenciado associado a uma alteração citogenética que, no contexto de uma LMA, classificaria como relacionada a alterações mielodisplásicas. Porém, pacientes com fenótipo indiferenciado também podem apresentar alterações citogenéticas. O tratamento indicado é semelhante ao da LMA de alto risco, sendo indicado Transplante de Medula Óssea Alogênico. **Conclusão:** Os dados para avaliação de estratificação de risco e prognóstico nessa situação são limitados, sendo necessário mais estudos científicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.271>

LEUCEMIA CONGÊNITA: RARA E TEMIDA DESORDEM ONCOHEMATOLÓGICA – RELATO DE CASO



FGA Gonçalves, E Delbuono, NS Santos,
SRC Toledo, MG Carvalho, AVL Sousa

*Grupo de Apoio à Criança e ao Adolescente com
Câncer (GRAACC), Universidade Federal de São
Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil*

As leucemias congênitas, correspondem a menos de 1% das leucemias na infância e as anormalidades genéticas são o epicentro para a compreensão da regulação da hematopoiese. As diversas translocações com gene KMT2A ocorrem no período intrauterino, como principal gatilho leucemogênico, conferindo prognóstico reservado nesse subgrupo de leucemia, chamada de congênita ou neonatal, pelo surgimento nos primeiros 28 dias de vida. Relato de caso: recém-nascido, a termo, de parto cesárea por macrosomia, com 2 dias de vida, sexo masculino, com pais não consanguíneos e ausência de infecções maternas no pré-natal. Ao nascer, ausência de estigmas síndromicos, com nódulos cutâneos violáceos em membros, tronco e face, com hepatoesplenomegalia e nodulação hiperemiada em pálpebra superior direita; testículos normais. Na triagem infecciosa, o hemograma demonstrou leucometria de 364.000/mm³, bicitopenia, com 75% de blastos, com subtipo morfológico LMA com maturação (French-

American-British – FAB M2); imunofenotipagem evidenciou marcadores positivos: CD45, CD13(parcial), CD64(parcial), MPO, CD33; marcadores negativos: CD34, CD117, CD14, HLA-DR, NG2, CD19, cCD3. No cariótipo, achado de 46,XY,t(11;19)(q23;p13)[19]/46,XY[1]. Recebeu citorredução com hidroxiureia e citarabina em baixas doses, seguido do Protocolo AML BFM 2004 High Risk, com remissão completa da leucemia cutis e do cloroma palpebral, com resposta morfológica após 2 ciclos indutórios. **Discussão:** Leucemia congênita em 2/3 dos casos tem linhagem mieloide com características de alto risco de evolução desfavorável como leucometria superior a 50.000/mm³, acometimento do sistema nervoso central, e associação com rearranjo do gene KMT2A. A leucemia cutis é a apresentação clínica peculiar nesse subgrupo de doença, e pode haver remissão espontânea. O marcador imunofenotípico NG2, associado à elevada sensibilidade ao rearranjo com gene KMT2A foi ausente, embora com achado genético de KMT2A-MLLT1. A translocação t(11;19)(q23;p13) é encontrada em uma variedade de malignidades hematológicas, mas a maioria em LMA M4 ou M5, pelos critérios FAB. A probabilidade de sobrevida livre de eventos (SLE) em 5 anos variada 32-54% para pacientes com LMA com rearranjo KMT2A. O prognóstico depende do parceiro gênico na translocação, aberrações citogenéticas adicionais e resposta precoce ao tratamento. Embora a sobrevida de pacientes com t(11;19) seja geralmente baixa, há algumas evidências de que crianças mais velhas com t(11;19) têm um bom prognóstico e maior sobrevida. Nas leucemias congênitas, com escassez de séries de casos, diversos rearranjos gênicos com KMT2A são descritos, sendo t(4;11)(q21;q23), KMT2A-AFF1, com pior desfecho. O paciente concluiu o tratamento proposto e mantém-se em remissão clínica, sem doador aparentado. **Conclusão:** A leucemia aguda congênita é uma doença rara e diagnosticada nos primeiros 28 dias de vida. As taxas de sobrevida de aproximadamente 25% em 2 anos, permanecem insatisfatórias, apesar de vários protocolos de tratamento, e não há consenso para o manejo ideal desses pacientes gravemente doentes. Ressalte-se a gravidade desse subtipo de leucemia e a importância do reconhecimento da leucemia cutis como diagnóstico diferencial de lesões cutâneas no período neonatal.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.272>

LEUCEMIA DE CÉLULAS PLASMÁTICAS DE APRESENTAÇÃO AGUDA EM IDOSO SEM DIAGNÓSTICO PRÉVIO DE MIELOMA MÚLTIPLO: RELATO DE CASO



WF Silva, HA Castralli, G Bellaver, A Zago,
JK Dumbra, M Rodrigues, AB Penha, MF Gomes,
JC Salvador, NW Dembogurski

*Hospital Universitário de Santa Maria (HUSM),
Santa Maria, RS, Brasil*

Objetivo: Relatar um caso de leucemia de células plasmáticas num idoso sem diagnóstico de mieloma múltiplo prévio. **Relato:** Masculino, branco, 84 anos, previamente hígido, procedente de São Gabriel, Rio Grande do Sul. Em 14 de julho de 2021, é admitido para investigação de leucose aguda. Há 2

semanas, com quadro de astenia progressiva, fadiga, dificuldade de deambulação, alteração de sensório, tosse produtiva, taquipneia e edema de membros inferiores, sem adenomegalias periféricas palpáveis. Presença de lesões ulceradas em língua e lábios, além de lesões leucoplásticas em língua e mucosas jugais, sugestivas de candidíase e herpes labial. Exames de admissão com hemoglobina 11.4, leucócitos 45.420 (70% blastos) e 35 mil plaquetas. Iniciado investigação: sorologia positiva para citomegalovírus IgM e IgG, toxoplasmose IgG e anti-HbS; crioaglutininas negativo; IgM 11.7 mg/dL (VR 48-312 mg/dL), IgG 410.5 mg/dL (VR 681-1648 mg/dL), IgA 18.5 mg/dL (VR 87-474 mg/dL) e IgE 45.82 mg/dL (VR <100 UI/mL); albumina 2,1 g/dL; cálcio 8,4 mg/dl; ureia 100 mg/dL, creatinina 1.72 mg/dL, potássio 3.1 mmol/L. Eletroforese de proteínas urinárias: 3,29 g/24h com 83,9% de gama globulina. Imunofixação urinária: presença de banda monoclonal Lambda sem correspondência com cadeia pesada IgA, IgG e IgM. Aguardava-se estudo eletroforético de proteínas séricas. Imunofenotipagem de sangue periférico resultou em 77,3% de células plasmocitárias, das quais 76,1% (98,4% do total) expressavam fenótipo CD38, CD138, CD56, CD117, monoclonalidade para cadeia lambda intracitoplasmática e negatividade para CD45, CD19, CD20, CD81, CD200 e cadeia kappa. Concluindo Leucemia de Células Plasmocitárias com fenótipo aberrante e monoclonal. Devido ao estado clínico, optou-se por iniciar dexametasona 4 mg, 6/6h. Evoluiu com insuficiência renal aguda e má tolerância às medidas terapêuticas instituídas. Optado entre a equipe clínica conjuntamente aos familiares por medidas paliativas. Paciente, veio a óbito após 8 dias de hospitalização. **Discussão e conclusão:** As discrasias de células plasmáticas representam um grupo heterogêneo de neoplasias hematológicas, caracterizando-se pela proliferação desordenada de células plasmáticas monoclonais, a maioria das quais produz imunoglobulina monoclonal (paraproteína M). Na especificidade da leucemia de células plasmáticas, tem-se uma variante rara e agressiva do mieloma múltiplo, que, ao contrário de outras formas dessa doença, geralmente é diagnosticada em pessoas relativamente mais jovens, entre 55-66 anos de idade. Seu diagnóstico é firmado a partir da presença de > 20% de plasmócitos no sangue periférico ou de > 2.000 plasmócitos/mm³ com imunofenotipagem demonstrando clonalidade. Dentre os principais sinais/sintomas associados, encontram-se insuficiência renal, comprometimento da medula óssea, efusão pleural e comprometimento neurológico, os quais podem contribuir para um pior prognóstico mesmo com o devido tratamento sendo feito precocemente. No caso em questão, o paciente tinha claro diagnóstico de leucemia de células plasmáticas por apresentar 70% plasmócitos circulantes, todavia, as manifestações clínicas agudas, bem como sua idade avançada, não permitiram quimioterapias mais agressivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.273>

LEUCEMIA DE CÉLULAS PLASMÁTICAS: RELATO DE CASO CLÍNICO

MFH Costa ^{a,b,c}, JCAKE Azevedo ^{b,c}, MP César ^a,
VMA Bandeira ^a, MCG Silva ^a, MCB Correia ^{b,c}



^a Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (Hemope), Recife, PE, Brasil

^c Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A leucemia de células plasmáticas é uma doença rara com prognóstico desfavorável, sobrevida menor que um ano e seu tratamento ainda é um desafio. Para seu diagnóstico, faz-se mister a apresentação de clonalidade dos plasmócitos, bem como uma detecção de pelo menos 20% no sangue periférico ou uma contagem total de plasmócitos de $2 \times 10^9/L$. Clinicamente pode exibir anemia, infecções de repetição e sangramentos e o tratamento deve ser iniciado imediatamente, devido à agressividade da doença. As quimioterapias disponíveis ainda mantêm os desfechos indesejados da doença, com sobrevidas de no máximo 36 meses: bortezomibe em combinação com ciclofosfamida e dexametasona, lenalidomida, talidomida, em combinação com corticoterapia, bem como VAD (vincristina+ dexametasona +doxorubicina) e naqueles pacientes que toleram transplante de medula óssea (allogênico ou autólogo). **Objetivo:** Relatar um caso clínico de paciente com leucemia de células plasmáticas e seu tratamento instituído, bem como seu seguimento. **Materiais e métodos:** Após assinatura do termo de consentimento pelo paciente, foi realizada coleta dos dados do caso através do prontuário do paciente, bem como revisão de literatura através das principais bases de dados (Lilacs, BVS, Pubmed, Scielo), com os seguintes descritores em saúde: Leucemias; Plasmócitos; Antineoplásicos. **Relato do caso:** 62 a, sexo feminino, com diagnóstico de leucemia de células plasmáticas ao mielograma e imunofenotipagem (24% de plasmócitos), gamopatia kappa presente, com anemia importante ao diagnóstico com hb 5,5 g/dL. Ao diagnóstico, foi iniciado qt com ciclofosfamida+talidomida e dexametasona por 6 ciclos, encaminhada ao centro transplantador, porém a paciente não foi submetida ao procedimento por apresentar desnutrição importante. A doença recaiu pós 2 meses de remissão, sendo iniciado quimioterapia com VAD por 10 ciclos e a paciente atingiu remissão, porém após 1 ano em remissão, apresentou anemia com estudo medular com 73% de células plasmocitárias clonais, sendo iniciado tratamento com bortezomibe+ciclofosfamida e dexametasona. Atualmente após 12 ciclos de quimioterapia e o desejo de não ser submetida a transplante de medula óssea, a paciente segue há cerca de 1 ano em remissão. Importante ressaltar que não há mensuração de doença residual mínima para leucemias de células plasmáticas na instituição, sendo a doença mensurada apenas por mielograma. **Discussão:** Infelizmente não há ainda um tratamento eficiente e de cura para os portadores de leucemias de células plasmáticas, sendo os esquemas mais agressivos e com maior chance de remissão, aqueles com transplante de medula óssea em combinação. Neste caso relatado, a paciente não deseja seguir com o transplante, mesmo sendo orientada sobre a possibilidade de recaída da doença, bem como maior gravidade em cada recaída com possíveis ganhos mutacionais e maior resistência aos próximos tratamentos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2021.10.274>